

Клиническое наблюдение

Клиническое наблюдение синдрома Барракера – Симонса

Седова Т.Г.¹ • Елькин В.Д.¹ • Коберник М.Ю.¹ • Бородина Е.Н.¹

Седова Татьяна Геннадьевна –

канд. мед. наук, доцент кафедры дерматовенерологии лечебного факультета¹; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2660-0536>

✉ 614990, г. Пермь,

ул. Петропавловская, 26, Российская Федерация. Тел.: +7 (908) 249 91 99.

E-mail: sedovca-1978@yandex.ru

Елькин Владимир Дмитриевич – д-р

мед. наук, профессор, заведующий кафедрой дерматовенерологии лечебного факультета¹; ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4727-9531>

Коберник Марина Юрьевна –

канд. мед. наук, доцент кафедры дерматовенерологии лечебного факультета¹; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3549-0076>

Бородина Елена Николаевна –

канд. мед. наук, доцент кафедры факультетской терапии № 1 лечебного факультета¹; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2411-8287>

¹ ФГБОУ ВО «Пермский государственный медицинский университет им. академика Е.А. Вагнера» Минздрава России; 614990, г. Пермь, ул. Петропавловская, 26, Российская Федерация

Синдром Барракера – Симонса (СБС) относится к группе липодистрофий со сложным этиопатогенезом и характеризуется прогрессирующей утратой подкожной жировой клетчатки, что связано, предположительно, с аутоиммунной деструкцией адипоцитов. СБС часто ассоциируется с аутоиммунными заболеваниями. Первые признаки СБС обнаруживаются в детском или пубертатном возрасте. Характерно постепенное начало с поражения лица и распространение патологического процесса в цефалокаудальном направлении без вовлечения нижних конечностей; при этом прослеживается четкая демаркация между липодистрофической и непораженной зонами. Диагностика СБС преимущественно основывается на клинических проявлениях; лабораторные исследования в большей степени необходимы для уточнения сопутствующей патологии.

Представлено описание редкого клинического наблюдения синдрома Барракера – Симонса у женщины 61 года в сочетании с хроническим гломерулонефритом с С3-гипокомplementемией. Заболевание началось в 11 лет с похудения лица, при этом наследственность по СБС не отягощена. Из сопутствующих заболеваний особо обращают на себя внимание хронический гломерулонефрит и ангиопатия сетчатки обоих глаз. При лабораторном исследовании в общем анализе мочи выявлены протеинурия и микрогематурия; в биохимическом анализе крови – снижение С3 компонента комплемента. Патологический кожный

процесс представлен трофическими изменениями кожи и мягких тканей лица, шеи, верхних конечностей и туловища с четкой демаркационной линией в области верхней трети бедер, где сохранена нормальная подкожно-жировая клетчатка. В области лица наблюдается выраженная гипотрофия кожи, лицо обезображено, напоминает «лицо мертвеца». Для диагностики синдрома Барракера – Симонса помимо оценки клинических проявлений были использованы методы неинвазивной диагностики и данные патоморфологического исследования биоптата кожи, приведено описание картины выявленных изменений.

Больные СБС подлежат диспансерному наблюдению с мониторингом общеклинического и биохимического профиля и нуждаются в углубленном комплексном обследовании узких специалистов для выявления и коррекции сопутствующей патологии.

Ключевые слова: синдром Барракера – Симонса, клиническая картина, диагностика

Для цитирования: Седова ТГ, Елькин ВД, Коберник МЮ, Бородина ЕН. Клиническое наблюдение синдрома Барракера – Симонса. Альманах клинической медицины. 2021;49(8):564–570. doi: 10.18786/2072-0505-2021-49-067.

Поступила 14.12.2021; доработана 28.12.2021; принята к публикации 30.12.2021; опубликована онлайн 18.01.2022

Липодистрофии (ЛД) – гетерогенная группа заболеваний, характеризующихся частичной или полной утратой подкожной жировой клетчатки. Они в значительной степени отличаются друг от друга по клиническим проявлениям, патогенезу, течению,

частоте, иногда в зависимости от этнической принадлежности. Номенклатура заболеваний обширна, она включает: врожденную генерализованную ЛД (синдром Берардинелли – Сейна), приобретенную парциальную ЛД (синдром Лоренса), семейную парциальную ЛД (синдром



Кёбберлинга и Даннигена), приобретенную парциальную ЛД (синдром Барракера – Симонса), синдром Накао – Нишимура, CANDLE, JMP, ВИЧ-ассоциированную ЛД, лепречаунизм (синдром Донохью), синдром Парри – Ромберга. Липодистрофия – один из компонентов ряда генетических заболеваний: синдромов AREDYLD, SHORT, Рабсона – Менденхолла, прогероидных [1–4].

Самая редкая форма ЛД – синдром Барракера – Симонса (СБС), его частота в популяции составляет менее 1:1 000 000. Первые описания заболевания принадлежат итальянскому врачу и анатому G.V. Morgagni (1775), испанскому врачу L. Barraquer-Ferre (1906) и немецким – A. Simons (1911) и E. Holländer (1910) [1, 5]. К настоящему времени в зарубежной и отечественной литературе насчитывается не более 300 публикаций, посвященных СБС.

Синдром Барракера – Симонса (син.: приобретенная парциальная липодистрофия) характеризуется прогрессирующей утратой подкожной жировой клетчатки, связанной, предположительно, с аутоиммунной деструкцией адипоцитов, в патогенез которой вовлечена активация системы комплемента (у 70% больных обнаружено снижение сывороточных уровней С3). Кроме того, в 80% случаев выявлены циркулирующие аутоантитела (С3-нефритический фактор), блокирующие деградацию фермента С3-конвертазы [5, 6]. Однако точный механизм возникновения СБС остается неизвестным.

СБС часто ассоциируется с аутоиммунными заболеваниями (системной красной волчанкой, дерматомиозитом/полимиозитом, очаговой склеродермией), более редко или в единичных случаях с гипотиреозом, ревматоидным артритом, височным артериитом Хортона, лейкоцитокластическим васкулитом, дерматозом Дюринга, пернициозной анемией, IgA-нефропатией, нередко предшествующими развитию ЛД [2, 7–10].

Изучению молекулярно-генетических механизмов возникновения СБС посвящена только одна работа – R.A. Hegele и соавт. (2006), в которой отмечены мутации гена *LMNB2* у 4 из 9 больных [11]. В литературе описаны семейные случаи СБС [1].

Кроме того, для дебюта СБС необходимы дополнительные триггерные факторы, в качестве которых, в частности, могут выступать предшествующие острые вирусные инфекции (корь, скарлатина, ветряная оспа и др.), хронические бактериальные инфекции (тонзиллит, пиодермии), отмечавшиеся многими исследователями [1, 5].

СБС подвержены различные этнические группы, но страдают преимущественно европейцы, при этом в основном женщины – согласно разным источникам, соотношение женщин и мужчин составляет от 4:1 до 8:1 [1, 12].

Первые признаки утраты подкожной клетчатки обнаруживаются в детском или пубертатном возрасте (усредненный возраст 7 лет), однако регистрируются случаи старта заболевания в IV–V декадах жизни. ЛД обычно начинается с лица и постепенно в течение нескольких месяцев – 2 лет распространяется на шею, крайне редко захватываются нижележащие участки. Иногда прослеживается четкая демаркация между липодистрофической и непораженной зонами. У некоторых пациентов могут наблюдаться компенсаторные отложения жировой ткани в области ягодиц, поясницы, бедер [1]. Атрофические изменения создают ложную картину гипертрофии мышц, придают лицу характерный облик, который сравнивают с «лицом мертвеца». Процесс, достигнув того или иного уровня, стабилизируется без дальнейшей динамики клинической картины до конца жизни [13].

В отличие от других типов ЛД, при СБС инсулинорезистентность и связанные с ней метаболические нарушения менее тяжелые и наблюдаются значительно реже: диабет примерно у 10%, гипертриглицеридемия – у 30% больных. Осложнения в виде мембранопролиферативного гломеруло-нефрита 2-го типа регистрируются в 20% случаев в среднем через 8 лет после начала СБС [1, 5, 9, 14, 15].

Сведения о глазной патологии при СБС очень скудные. Сообщается о снижении остроты зрения в результате хороидальной неоваскуляризации, пигментных изменений ретины. В области макул наблюдались округлые хорошо отграниченные бледно-желтые депозиты вариабельных размеров, напоминающие друзы. Эти друзоподобные отложения оказались аналогичными плотными депозитами в базальных мембранах клубочков почек [16, 17].

Иногда СБС сочетается с нейросенсорной глухотой, эпилепсией, задержкой умственного развития, опухолями и кальцинатами в области гипоталамуса. Имеются единичные сообщения о вовлечении костного мозга, развитии инсульта [1, 18–20].

Гистологические изменения при СБС не отличаются особой специфичностью от других типов ЛД. Отмечают уменьшение размеров адипоцитов, потерю связей между ними, разрушение



отдельных клеток. Иногда возможны периваскулярные инфильтраты из лимфоцитов.

Диагностика СБС в классических случаях обычно не вызывает затруднений и в основном базируется на клинических проявлениях, лабораторные исследования необходимы для исключения ассоциированных нарушений [21].

Диагностические критерии СБС, предложенные А. Misra и соавт. (2004), включают:

I. Основной критерий: постепенное начало двусторонней симметричной утраты адипозной ткани в цефалокаудальном направлении – голова, шея, туловище, живот, верхние конечности без вовлечения нижних.

II. Вспомогательные критерии:

A. Клинические:

- 1) начало заболевания в детском/пубертатном возрасте;
- 2) отсутствие в семейном анамнезе СБС;
- 3) наличие аутоиммунных заболеваний.

B. Лабораторные:

- 1) пониженные сывороточные уровни С3;
- 2) наличие в сыворотке С3-нефритического фактора;
- 3) протеинурия;
- 4) выявление мембранопрролиферативного гломерулонефрита при биопсии почек;
- 5) характерное распределение жировой ткани при аксиальной компьютерной томографии или магнитно-резонансной томографии.

Прогноз при СБС зависит от вовлечения почек и развития метаболических нарушений, ассоциированных аутоиммунных заболеваний.

Дифференциальный диагноз включает другие типы ЛД, мандибулоакральную дисплазию, *anorexia nervosa*, лепречаунизм (синдром Донохью), синдромы Коккейна, Вернера, SHORT и другие геродермические синдромы.

Лечение СБС пока остается нерешенной проблемой. В основном прибегают к коррекции косметического дефекта лица (имплантации силикона, полиметилметакрилата). Применение с этой же целью имплантации аутологичной жировой ткани, по оценке разных авторов, хотя и безопасно и в некоторой степени тормозит прогрессирование ЛД, но малоэффективно, так как в конечном итоге имплантаты подвергаются постепенному рассасыванию [22].

В США FDA (Food and Drug Administration – Комитет по контролю лекарственных препаратов и пищевых продуктов) разрешил использовать для терапии генерализованной ЛД метрелептин (рекомбинантный человеческий лептин). Однако

при СБС его применение санкционировано только в случае наличия тяжелых метаболических нарушений. При этом препарат оказался менее эффективным, чем при других формах ЛД [23–25].

Больные СБС подлежат мониторингу с контролем наличия гипогликемии, уровней холестерина и триглицеридов, печеночных ферментов, сывороточных уровней С3 и С3-нефритического фактора, наличия аутоиммунных заболеваний, с проведением исследований в области молекулярной генетики [1, 2].

В качестве демонстрации приводим описание наблюдаемого нами клинического случая синдрома Барракера – Симонса.

Клиническое наблюдение

Больная Б. 1960 г.р. направлена на консультацию в ГБУЗ ПК «Краевой клинический кожно-венерологический диспансер» с жалобами на прогрессирующее ухудшение внешнего вида, мышечную слабость, повышенную утомляемость, депрессию, головные боли и парестезии в области патологических изменений. Пациентка отмечала интенсификацию клинических симптомов заболевания в течение 50 лет жизни.

Из анамнеза заболевания известно, что пациентка больна с 11-летнего возраста, когда впервые обратила внимание на бледность и похудение лица. С течением времени патологический процесс распространился на шею, затем верхний плечевой пояс и туловище. Больная неоднократно обследовалась и наблюдалась у неврологов с диагнозом «прогрессирующая мышечная гипотрофия лица и туловища I и II степени, нейродистрофический синдром», при этом назначаемая терапия не была эффективна. При осмотре глазного дна окулистами установлена ангиопатия и прогрессирующая дистрофия сетчатки обоих глаз. Больная находится на диспансерном наблюдении у нефролога и гастроэнтеролога с ассоциированными с СБС заболеваниями. В течение жизни неоднократно консультирована ревматологами, однако данных за диффузные заболевания соединительной ткани выявлено не было. При обследовании узкими специалистами (отоларинголог, инфекционист, стоматолог, гинеколог) очагов острой и хронической инфекции не обнаружено.

Из анамнеза жизни известно, что наследственность по липодистрофиям и системным заболеваниям соединительной ткани неотягощена. Перенесенные и сопутствующие заболевания: язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки, рубцово-язвенная деформация луковицы двенадцатиперстной кишки и привратника, субкомпенсированный стеноз привратника, дуоденостаз; хронический гломерулонефрит, гипертонический вариант; хроническая болезнь почек, стадия 1;

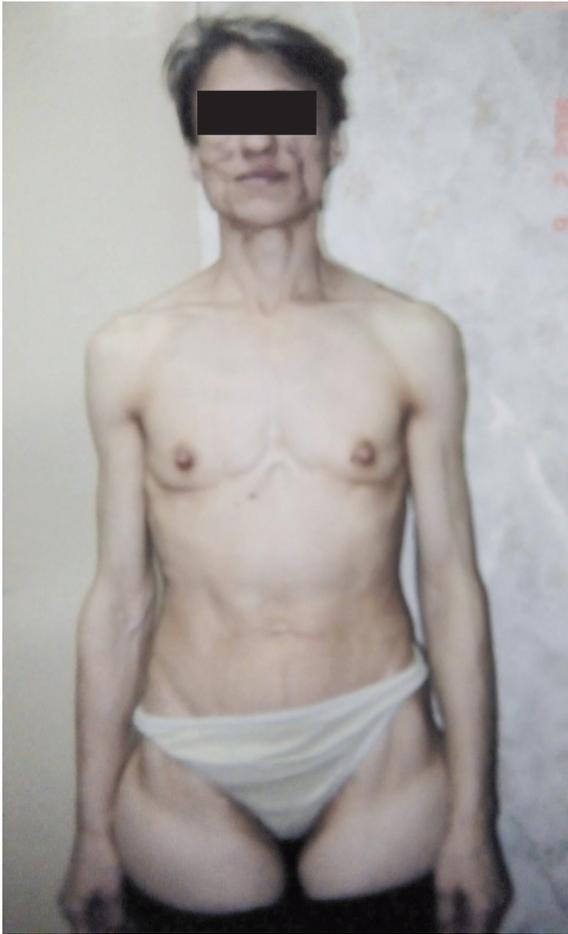


Рис. 1. Больная Б., 61 год. Атрофия подкожной жировой клетчатки в цефалокаудальном направлении с демаркационной линией в области верхней трети бедер

ангиопатия и прогрессирующая дистрофия сетчатки обоих глаз; мигренозная цефалгия, кризовое течение.

Аллергологический анамнез не отягощен. Профессиональный анамнез спокоен, профессиональных вредностей нет. Вредные привычки и деструктивные пороки образа жизни пациентка отрицает.

Семейно-половой анамнез: постменопауза. Всего беременностей 3, родов – 2, медицинский аборт – 1. Дети и внуки здоровы, признаков ЛД и ассоциированных с ними заболеваний не установлено.

Проведено общеклиническое обследование: в общем анализе крови – хроническая гипохромная анемия легкой степени тяжести (эритроциты – $3,85 \times 10^{12}/л$, гемоглобин – 105 г/л, лейкоциты – $7,0 \times 10^9/л$, тромбоциты – $220 \times 10^9/л$, скорость оседания эритроцитов – 10 мм/ч). В общем анализе мочи – протеинурия и микрогематурия (удельный вес 1,010, эпителий 1–3 в поле зрения, лейкоциты 5–8 в поле зрения, эритроциты 5–10 в поле зрения, белок 0,066–0,3 г/л). Биохимический анализ крови – С3-гипокомплементемия (С3 компонент



Рис. 2. Больная Б., 61 год. Поражение лица

комплемента – 0,6 г/л, норма 0,9–1,8 г/л), остальные показатели в пределах возрастной нормы.

Ультразвуковое исследование внутренних органов: признаки диффузных изменений почек и печени, правосторонний нефроптоз. Контрастная ренография: ренограммы асимметричны, секреторно-выделительная функция почек снижена. Фиброгастродуоденоскопия: грубая рубцово-язвенная деформация привратника и луковицы двенадцатиперстной кишки с признаками стеноза.

Status localis: патологический процесс распространенный, симметричный, отмечается поражение кожи и мягких тканей лица, шеи, верхних конечностей и туловища. Представлен трофическими изменениями кожи с вовлечением ее придатков (сальные и потовые железы, волосы и ногти) и четкой демаркационной зоной в области верхней трети бедер, где сохранена нормальная подкожно-жировая клетчатка (рис. 1). Цвет кожных покровов в очагах поражения бледно-телесный с сероватым оттенком в зонах подлежащей костной ткани. Кожа пораженных участков легко собирается в складку. В области лица отмечается гипотрофия кожи и мягких тканей, лицо имеет характерный облик, сравнимый с «лицом мертвеца» (рис. 2). Видимые слизистые оболочки интактны.

Наряду с клиническим осмотром пациентке проведена неинвазивная диагностика очагов поражения с биопсией кожи в изучаемой анатомической области.

Дерматоскопия: отмечаются признаки диффузной атрофии кожи и ее придатков. Кожный рисунок сглажен, пушковые, щетинистые и длинные волосы разрежены. В зонах патологически измененных тканей визуализируются множественные мономорфные сосуды, соответствующие признакам трофически измененной кожи.

Ультразвуковое высокочастотное исследование кожи 25 МГц в области правого плеча (середина, наружная поверхность): эпидермис 50–70 мкм (норма для женщин астенического телосложения указанной



анатомической зоны 80–100 мкм), дерма – от 910 до 950 мкм (норма для женщин астенического телосложения указанной анатомической зоны 1000–1200 мкм). Дерма гипоехогенна, однородна по структуре, средняя ультразвуковая плотность – 30–35 единиц; отграничение от гиподермы четкое. Гиподерма визуализируется хорошо, толщина однородная от 2 до 4 мм (норма для женщин астенического телосложения указанной анатомической зоны 7–15 мм). Ультразвуковая плотность гиподермы снижена, однородна: 2–3 единицы. Заключение: данные могут говорить о диффузной липодистрофии подкожно-жировой клетчатки с признаками атрофии эпидермиса и дермы.

Патоморфологическое исследование биоптата кожи (наружная поверхность правого плеча): эпидермис, дерма и придатки кожи (сальные и потовые железы) атрофичны, отмечается почти полное отсутствие жировой ткани.

Больной установлен диагноз синдрома Барракера – Симонса.

С учетом выявленной соматической патологии пациентке рекомендовано углубленное обследование в ревматологическом отделении ГБУЗ ПК «Пермская краевая клиническая больница». Дополнительно больная направлена на консультацию к врачу-генетику для медико-генетического исследования генов, ассоциированных с липодистрофиями. Пациентке показано длительное динамическое наблюдение узкими специалистами (дерматовенеролог, нефролог, невролог, гастроэнтеролог) с коррекцией сопутствующих заболеваний.

Обсуждение

Первые признаки заболевания у нашей пациентки были отмечены в 11 лет и характеризовались побледнением и похудением кожи лица, что соответствует данным литературы о манифестации СБС [1, 5, 12, 13]; при этом наследственной предрасположенности по липодистрофиям не выявлено. С течением времени атрофические изменения лица стали более выраженными, сопоставимыми с «лицом мертвеца» [13]. В хронологическом порядке было установлено прогрессирование и постепенное распространение патологического процесса на шею, затем верхний плечевой пояс и туловище. При длительном наблюдении за больной установлено, что кожа и мягкие ткани нижних конечностей в патологический процесс практически не вовлекались, а при визуальном осмотре отмечается четкая граница между зоной липодистрофии и непораженной кожей [13].

Вышеперечисленные особенности заболевания следует расценивать как основной

и вспомогательные диагностические критерии СБС – последовательная двусторонняя симметричная липодистрофия в цефалокаудальном направлении без вовлечения нижних конечностей, начало заболевания в препубертатном возрасте, отсутствие в семейном анамнезе СБС. Выявленная в ходе обследования пациентки соматическая патология – хронический гломерулонефрит, ассоциированный с С3-гипокомплементемией и протеинурией – также относится к дополнительным диагностическим признакам СБС [5, 6, 9, 14, 15]. В свою очередь, обнаруженные ангиопатия и дистрофия сетчатки, мигренозная цефалгия, поражение органов желудочно-кишечного тракта позволяют расценивать СБС в рамках системного аутоиммунного процесса [5, 6, 16, 17], что указывает на необходимость последующего углубленного обследования пациентки ревматологами. Кроме того, больной показаны молекулярно-генетические методы исследования для идентификации генов, ассоциированных с развитием синдромов липодистрофий [2].

Заключение

Описанное нами клиническое наблюдение представляет собой редкую форму прогрессирующей липодистрофии – синдром Барракера – Симонса. Патологический процесс характеризовался утратой подкожной жировой клетчатки в области лица, шеи, туловища с четкой демаркационной зоной в области верхней трети бедер. Для диагностики и дифференциального диагноза были использованы методы неинвазивной диагностики (приведено сравнение норм указанной локализации у лиц астенического телосложения) и данные патоморфологического исследования биоптата кожи, описана картина обнаруженных изменений. У пациентки наряду со специфическим поражением кожи и подкожно-жировой клетчатки наблюдалась сочетанная соматическая патология, ассоциированная у каждого второго пациента СБС с хроническим гломерулонефритом и С3-гипокомплементемией. Это указывает на необходимость всестороннего обследования таких пациентов узкими специалистами (эндокринологи, нефрологи, офтальмологи) и последующей коррекции выявленной патологии. Больные СБС подлежат диспансерному наблюдению с мониторингом общеклинического и биохимического профиля. Пациентам с подозрением на СБС показано молекулярно-генетическое исследование с секвенированием генов, ассоциированных с липодистрофиями. ©



Дополнительная информация

Согласие пациента

В связи с гибелью пациентки согласие на публикацию ее медицинской информации и фото в журнале «Альманах клинической медицины» было получено у ее законного представителя (сына).

Финансирование

Работа выполнена по инициативе авторов без привлечения финансирования.

Конфликт интересов

Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с содержанием настоящей статьи.

Участие авторов

Т.Г. Седова – сбор и анализ данных литературы, написание текста; В.Д. Елькин – концепция и дизайн статьи; М.Ю. Коберник – участие в обследовании пациентки, анализ клинического материала; Е.Н. Бородина – подготовка фактического материала для написания статьи, редактирование текста. Все авторы прочли и одобрили финальную версию статьи перед публикацией, согласны нести ответственность за все аспекты работы и гарантируют, что ими надлежащим образом были рассмотрены и решены вопросы, связанные с точностью и добросовестностью всех частей работы.

Благодарности

Авторы выражают благодарность безвозмездно ушедшему Л.С. Митрюковскому за предоставленные фотоматериалы.

Литература / References

- Murakhovskaya EV, Starkova NT. К диагностике синдрома Барракера – Симонса. Проблемы эндокринологии. 1998;44(3):29–31. doi: 10.14341/probl199844329-31. [Murakhovskaya EV, Starkova NT. [To the diagnosis of Barraquer-Simons syndrome]. Problems of Endocrinology. 1998;44(3):29–31. Russian. doi: 10.14341/probl199844329-31.]
- Соркина ЕЛ, Тюльпаков АН. Наследственные и приобретенные липодистрофии: молекулярно-генетические и аутоиммунные механизмы. Ожирение и метаболизм. 2018;15(1):39–42. doi: 10.14341/omet2018139-42. [Sorkina EL, Tulpakov AN. [Inherited and acquired lipodystrophies: molecular-genetic and autoimmune mechanisms]. Obesity and Metabolism. 2018;15(1):39–42. Russian. doi: 10.14341/omet2018139-42.]
- Garg A. Clinical review: Lipodystrophies: genetic and acquired body fat disorders. J Clin Endocrinol Metab. 2011;96(11):3313–3325. doi: 10.1210/jc.2011-1159.
- Rother KI, Brown RJ. Novel forms of lipodystrophy: why should we care? Diabetes Care. 2013;36(8):2142–2145. doi: 10.2337/dc13-0561.
- Misra A, Peethambaram A, Garg A. Clinical features and metabolic and autoimmune derangements in acquired partial lipodystrophy: report of 35 cases and review of the literature. Medicine (Baltimore). 2004;83(1):18–34. doi: 10.1097/01.md.0000111061.69212.59.
- Mathieson PW, Peters DK. Lipodystrophy in MCGN type II: the clue to links between the adipocyte and the complement system. Nephrol Dial Transplant. 1997;12(9):1804–1806. doi: 10.1093/ndt/12.9.1804.
- Torrelo A, España A, Boixeda P, Ledo A. Partial lipodystrophy and dermatomyositis. Arch Dermatol. 1991;127(12):1846–1847.
- Pope E, Janson A, Khambalia A, Feldman B. Childhood acquired lipodystrophy: a retrospective study. J Am Acad Dermatol. 2006;55(6):947–950. doi: 10.1016/j.jaad.2006.05.005.
- Payarvipapong K, Niumpradit N, Nakakes A, Buranawuti K. A rare case of acquired partial lipodystrophy (Barraquer-Simons syndrome) with localized scleroderma. Int J Dermatol. 2014;53(1):82–84. doi: 10.1111/j.1365-4632.2011.05435.x.
- de Lucas-Collantes C, Pozo-Román J, Aparicio-López C, de Prada-Vicente I, Argente J. Acquired partial lipodystrophy (Barraquer-Simons syndrome) and IgA nephropathy. Nefrologia. 2016;36(5):556–558. doi: 10.1016/j.nefro.2016.03.003.
- Hegele RA, Cao H, Liu DM, Costain GA, Charlton-Menys V, Rodger NW, Durrington PN. Sequencing of the reannotated LMNB2 gene reveals novel mutations in patients with acquired partial lipodystrophy. Am J Hum Genet. 2006;79(2):383–389. doi: 10.1086/505885.
- Quinn K, Purcell SM. Lipodystrophies. In: Stat Pearls [Internet]. Treasure Island (FL): Stat Pearls Publishing; 2018.
- Oliveira J, Freitas P, Lau E, Carvalho D. Barraquer-Simons syndrome: a rare form of acquired lipodystrophy. BMC Res Notes. 2016;9:175. doi: 10.1186/s13104-016-1975-9.
- Prasad NR, Reddy PA, Menon B, Karthik TS, Ahmed F, Chakravarthy M. Recurrent stroke as a presenting feature of acquired partial lipodystrophy. Indian J Endocrinol Metab. 2012;16(Suppl 2):S455–S457. doi: 10.4103/2230-8210.104130.
- Akinci B, Koseoglu FD, Onay H, Yavuz S, Altay C, Simsir IY, Ozisik S, Demir L, Korkut M, Yilmaz N, Ozen S, Akinci G, Atik T, Calan M, Secil M, Comlekci A, Demir T. Acquired partial lipodystrophy is associated with increased risk for developing metabolic abnormalities. Metabolism. 2015;64(9):1086–1095. doi: 10.1016/j.metabol.2015.06.004.
- Jansen J, Delaere L, Spielberg L, Leys A. Long-term fundus changes in acquired partial lipodystrophy. BMJ Case Rep. 2013;2013:bcr2013201218. doi: 10.1136/bcr-2013-201218.
- Pratyusha G, Votruba M. Retinal changes in a patient with acquired partial lipodystrophy (Laignel-Lavastine and Viard Syndrome). Acta Ophthalmol. 2015;93(7):e598–e599. doi: 10.1111/aos.12690.
- Faguer S, De Sandre-Giovannoli A, Hemony M, Lévy N, Lamant L, Arveiler B, Rooryck C, Prouheze C, Vigouroux A, Chauveau D, Calvas P, Chassaing N. A 10 Mb duplication in chromosome band 5q31.3-5q33.1 associated with late-onset lipodystrophy, ichthyosis, epilepsy and glomerulonephritis. Eur J Med Genet. 2011;54(3):310–313. doi: 10.1016/j.ejmg.2011.01.005.
- Small JE, Jassam YN, Small KM, Chea P, Popov V, Li S, Srinivasan J. Barraquer-Simons Syndrome. Am J Med Sci. 2016;352(3):280–284. doi: 10.1016/j.amjms.2016.05.007.
- Spranger S, Spranger M, Tasman AJ, Reith W, Voigtländer T, Voigtländer V. Barraquer-Simons syndrome (with sensorineural deafness): a contribution to the differential diagnosis of lipodystrophy syndromes. Am J Med Genet. 1997;71(4):397–400. doi: 10.1002/(sici)1096-8628(19970905)71:4<397::aid-ajmg5>3.0.co;2-r.
- Eisinger AJ, Shortland JR, Moorhead PJ. Renal disease in partial lipodystrophy. Q J Med. 1972;41(163):343–354.
- Heidemann LN, Thomsen JB, Sørensen JA. Barraquer-Simons syndrome: a unique patient's perspective on diagnosis, disease progression and recontouring treatment. BMJ Case Rep. 2016;2016:bcr2016216134. doi: 10.1136/bcr-2016-216134.
- Chong AY, Lupsa BC, Cochran EK, Gorden P. Efficacy of leptin therapy in the different forms of human lipodystrophy. Diabetologia. 2010;53(1):27–35. doi: 10.1007/s00125-009-1502-9.
- Diker-Cohen T, Cochran E, Gorden P, Brown RJ. Partial and generalized lipodystrophy: comparison of baseline characteristics and response to metreleptin. J Clin Endocrinol Metab. 2015;100(5):1802–1810. doi: 10.1210/jc.2014-4491.
- Walker UA, Kirschfink M, Peter HH. Improvement of acquired partial lipodystrophy with rosiglitazone despite ongoing complement activation. Rheumatology (Oxford). 2003;42(2):393–394. doi: 10.1093/rheumatology/keg076.



A clinical case of Barraquer-Simons syndrome

T.G. Sedova¹ • V.D. Elkin¹ • M.Yu. Kobernik¹ • E.N. Borodina¹

Barraquer-Simons syndrome (SBS) belongs to the group of lipodystrophy with complex etiology and pathophysiology and is characterized by progressive loss of subcutaneous fat, presumably related to autoimmune destruction of adipocytes. SBS is frequently associated with autoimmune disorders. Its first signs are found in childhood or puberty. It is characterized by gradual onset from the face with subsequent extension of the pathological process downwards without the involvement of the lower extremities. At the same time, there is a clear delimitation between the lipodystrophic and unaffected zones. The diagnosis of SBS is mainly based on clinical manifestations. Laboratory work-up is needed mostly to clarify any concomitant disorders.

We describe a rare clinical case of the Barraquer-Simons syndrome in a 61-year-old woman, associated with chronic glomerulonephritis and C3-hypocomplementemia. The disease manifested at the age of 11 years with the fat loss in the face area. No familial history of SBS could be identified. Among the concomitant diseases, chronic glomerulonephritis and bilateral retinal angiopathy are of particular interest. The laboratory assessments showed proteinuria and microhematuria in the urine analysis and decreased C3 component of the complement in blood chemistry analysis. The skin pathology was

represented by atrophy of the skin and soft tissues in the face, neck, upper limbs and trunk areas, with a clear delimitation in the upper third of the thighs, where normal subcutaneous fat was preserved. There was pronounced skin hypotrophy in the face area, with face disfiguration resembling a "dead man's face". To diagnose the Barraquer-Simons syndrome, in addition to the assessment of clinical manifestations, we used non-invasive diagnostic methods and the results of histological examination of a skin biopsy samples (the description of the specimen is given).

Patients with SBS should be followed up with the monitoring of their clinical and biochemical profiles and need an in-depth comprehensive examination by medical specialists to identify and treat their concomitant disorders.

Key words: Barraquer-Simons syndrome, clinical pattern, diagnostics

For citation: Sedova TG, Elkin VD, Kobernik MYu, Borodina EN. A clinical case of Barraquer-Simons syndrome. *Almanac of Clinical Medicine*. 2021;49(8):564–570. doi: 10.18786/2072-0505-2021-49-067.

Received 14 December 2021; revised 28 December 2021; accepted 30 December 2021; published online 18 January 2022

Tatiana G. Sedova – MD, PhD, Associate Professor, Chair of Dermatology and Venereology, Medical Faculty¹; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2660-0536>

✉ 26 Petropavlovskaya ul., Perm, 614990, Russian Federation. Tel.: +7 (908) 249 91 99.

E-mail: sedovca-1978@yandex.ru

Vladimir D. Elkin – MD, PhD, Professor, Head of Chair of Dermatology and Venereology, Medical Faculty¹; ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4727-9531>

Marina Yu. Kobernik – MD, PhD, Associate Professor, Chair of Dermatology and Venereology, Medical Faculty¹; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3549-0076>

Elena N. Borodina – MD, PhD, Associate Professor, Chair of Faculty Therapy No. 1, Medical Faculty¹; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2411-8287>

Informed consent statement

Due to the patient's death, the consent for the publication of her medical information and photos in the *Almanac of Clinical Medicine* journal has been obtained from her legal representative (son).

Conflict of interests

The authors declare no conflict of interests.

Authors' contributions

T.G. Sedova, literature search and analysis, text writing; V.D. Elkin, the paper concept and design; M.Yu. Kobernik, assessment of the patient and analysis of the clinical data; E.N. Borodina, preparation of the manuscript, text editing. All the authors have read and approved the final version of the manuscript before submission, agreed to be accountable for all aspects of the work in ensuring that questions related to the accuracy or integrity of any part of the work have been appropriately investigated and resolved.

Acknowledgements

The authors would like to acknowledge recently deceased L.S. Mityukovsky for the photos.

¹Academician Ye.A. Wagner Perm State Medical University; 26 Petropavlovskaya ul., Perm, 614990, Russian Federation